

# 東京都先天性代謝異常等検査実施要綱

昭和53年1月23日52衛公母発第538号  
平成31年2月5日30福保子家第1503号  
令和3年3月24日2福保子家第1924号  
令和4年2月17日3福保子家第1902号  
令和5年10月30日5福祉子家第697号  
令和6年3月28日5福祉子家第1810号  
令和6年7月30日6福祉子家第886号  
令和7年1月20日6福祉子家第1985号  
令和8年1月29日7福祉子家第2710号

最終改正

## 第1 目的

新生児に対し、健康診査の一つとして、先天性代謝異常等のマス・スクリーニング検査（以下「検査」という。）を行い、疾病の早期発見・早期治療により知的障害等の心身障害の発生を防止し、これにより、新生児の健康の保持増進を図ることを目的とする。

## 第2 実施主体

東京都とする。

## 第3 対象

原則として、都内で出生した新生児とする。

## 第4 対象疾病

別表のとおり

## 第5 実施方法

検査は以下の方法により実施する。

### 1 申込み

- (1) 本事業に協力する都内の病院、診療所及び助産所（以下「採血医療機関」という。）は、「先天性代謝異常等検査のお知らせ」（様式1の1）により、本検査の趣旨等を新生児の保護者に説明する。
- (2) 採血医療機関は、別表21から26の対象疾患（以下「拡大スクリーニング対象疾患」という。）について、拡大スクリーニング対象疾患の検査内容及び、検査結果等をこども家庭庁及び「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」の研究班（以下「こども家庭庁等」という。）へ報告することについて、「新生児マススクリーニング検査におけるこども家庭庁等へのデータ提供等についての説明書」（様式1の2）により新生児の保護者に説明する。
- (3) 採血医療機関は、検査を希望する新生児の保護者に「先天性代謝異常等検査申込書兼採血ろ紙」（様式2。3枚複写。以下「申込書」という。）及び「新生児マススクリーニング検査におけるこども家庭庁等へのデータ提供等についての同意書」（様式2の2。以下「同意書」という。）を渡す。

(4) 検査を希望する新生児の保護者は、申込書に必要事項を記入し、採血医療機関に申込書を提出する。また、検査結果等をこども家庭庁等へ報告することに同意する新生児の保護者は、同意書に必要事項を記入し、採血医療機関に同意書を提出する。

(5) 採血医療機関は、申込者に申込書の保護者控えを渡し、申込書の医療機関控えは当該採血医療機関で保管する。

## 2 採血及び検体送付

(1) 採血医療機関は、日齢4日から6日（生まれた日を0日とする。）の新生児から採血を行うこととする。

(2) 採血医療機関は、採取した血液を申込書（検査機関送付用）に染み込ませたもの（以下「検体」という。）及び同意書の原本を速やかに検査機関へ送付する。

## 3 検査

(1) 検査は、別表に掲げる対象疾病の全てについて適切に検査を実施できる機関に委託して実施するものとし、検査機関は、都が別途委託契約を締結する。

(2) 検査機関は、採血医療機関から送付された検体について、速やかに検査を実施する。

(3) 検査は、別表に定める方法により行うものとする。

## 4 結果報告

検査の結果は以下の方法により、検査機関から採血医療機関に対し速やかに通知するとともに、通知を受けた採血医療機関は検査を受けた新生児の保護者に対して速やかに通知する。なお、精密健康診査を必要とする場合は、当該保護者への結果の通知に加え、受診勧奨及びその結果の把握についても迅速かつ的確に行う。

### (1) 異常がない場合

ア 検査機関は、「先天性代謝異常等検査報告書」（様式3。以下「報告書」という。）（医療機関用）及び報告書（保護者用）により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、報告書（保護者用）により当該保護者に通知する。

### (2) (1) のうち、低出生体重児（出生体重2,000g未満の児）及び哺乳状況が不良である児の場合

ア 検査機関は、報告書（医療機関用）及び報告書（保護者用）により採血医療機関に通知する。

イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から当該保護者に2回目検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2 (2) に準じて検体を検査機関に送付する。

2回目検査の結果異常がない場合は、4 (1) に準じて通知する。

### (3) 再検査を必要とする場合

ア 検査値に異常があった場合

(ア) 検査機関は、報告書（医療機関用）、陽性基準（様式3－別紙）及び報告書（保護者用）により採血医療機関に通知する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から当該保護者に再検査について説明し、再度検査のための採血を行い、2 (2) に準じて検体を検査機関に送付する。

イ 検査不能の場合（再採血）

(ア) 送付された検体の不備により検査ができない場合、検査機関は報告書（医療機関用）により採血医療機関に連絡する。

(イ) 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から当該保護者に再採血について説明し、再度検査のための採血を行い、2 (2) に準じて検体を検査機関に送付する。

ア、イいずれの場合も、再検査の結果異常がない場合は、4 (1) に準じて通知する。

#### (4) 精密健康診査を必要とする場合

- ア 検査機関は、本事業に係る疾病の早期治療の重要性にかんがみ、電話等により採血医療機関に精密健康診査の連絡をしたのち、報告書(医療機関用)、陽性基準(様式3一別紙)、報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)により速やかに採血医療機関に通知する。また都に対しては「先天性代謝異常等検査要精密検査連絡票兼乳児精密健康診査依頼書」(様式4。以下「要精密連絡票」という。)により速やかに連絡する。
- イ 採血医療機関は、本検査に係る担当医師から当該保護者に報告書(保護者用)及び報告書(精検機関提出用)を交付するとともに、精密検査の受診を勧奨し、区市町村の乳児精密健康診査に係る助成制度の利用について説明する。また上記アによる通知から1週間後までに、当該保護者に対して行った受診勧奨の結果を検査機関に報告する。
- ウ 都は、当該乳児の居住地の区市町村に当該乳児の状況を「要精密連絡票」により迅速かつ的確に伝達し、当該乳児の精密健康診査に係る受診票の交付について依頼する。
- エ 検査機関は、採血医療機関から当該保護者へ通知した検査の結果及び行った受診勧奨の結果を、上記アの通知後1週間後までに把握するとともに、受診勧奨の結果が把握できない場合は、速やかに当該採血医療機関に対して状況を確認する。
- オ 都は、上記アの通知後10日後までに受診勧奨の結果が把握できない場合は、速やかに検査機関に対して状況を確認する。
- カ 都は、検査機関とともに、診断結果の把握を行う(追跡調査の実施)。これにかかる業務として、検査事業の有効性の検証を目的とした医療機関等からの診断情報・診断結果の収集・分析を実施する。

#### (5) 拡大スクリーニング対象疾患に係る報告

- ア 拡大スクリーニング対象疾患に関する検査を実施する検査機関(以下「検体検査機関」という。)及び、拡大スクリーニング対象疾患に関する検査陽性者が受診する精密検査等を実施する医療機関(以下「精査医療機関」という。)は、同意書の提出があった検体の検査結果等の情報を都に報告する。
- イ 都は、アにより把握した情報を、こども家庭庁等へ報告する。

### 第6 検体の保管

検査機関は、検体を採血した月から1年間保存するものとする。

### 第7 精度管理

都は、本事業の検査精度の維持向上を図るために、検査に関する精度試験等を行い、その結果に基づき関係者に対し、必要な指導を行うものとする。

### 第8 関係機関との連携・協力

- 1 都は本事業の実施に当たり、対象者への周知、採血医療機関等の情報提供及び事後措置について区市町村、保健所及び医師会等関係機関との密接な連携を図り、協力を得るよう配慮する。
- 2 会議の開催  
都は、検査機関、精密検査医療機関、採血医療機関及び関係団体等との連携強化のため、会議を開催する。

#### (1) 協議事項

- ア 先天性代謝異常等検査の実施に関する事項
- イ その他必要な事項

## (2) 構成

会議は、都、検査機関、精密検査医療機関、採血医療機関及び医師会等関係機関の代表者で行う。

3 会議の開催にかかる運営等については、都が別途委託契約できるものとする。

4 上記のほか、都は拡大スクリーニング対象疾患に関して、検体検査機関、採血医療機関及び精査医療機関等との間で必要な情報共有を行う。

## 第9 採血医療機関の登録

### 1 届出

都は医療機関等から協力の申し出があったときは、「協力承諾書」(様式5)を提出させ、検査機関に速やかに連絡する。

### 2 登録管理

(1) 検査機関は、都からの連絡を受け、速やかに当該医療機関等を採血医療機関として登録するとともに、申込書等の検体の送付に必要な材料を送付する。

(2) 検査機関は毎年度4月1日現在の採血医療機関名簿を作成し、都に送付する。

(3) 検査機関は登録した採血医療機関から一定期間以上検体の送付がないときは、都及び当該医療機関の了承を得て、登録を抹消する。

## 第10 検体検査機関及び精査医療機関の指定

### 1 検体検査機関の指定

都は、拡大スクリーニング対象疾患に関する検査を実施できる検体検査機関を指定する。なお、検体検査機関は、第5の3に定める検査機関とする。

### 2 精査医療機関の指定

都は、拡大スクリーニング対象疾患に関する精密検査及び治療の実施状況や、家族等への遺伝カウンセリング及び治療の実施体制等を考慮し、精査医療機関を指定する。

## 第11 その他

本要綱に定めのない事項について疑義が生じた場合は、拡大スクリーニング対象疾患に係る事項は令和5年12月28日こ成母第375号「母子保健医療対策総合支援事業（令和5年度補正予算分）実施要綱」に基づき実施するほか、その他の事項は都と関係機関が協議の上、決定することとする。

### 附 則

この要綱は決定の日から施行し、平成9年4月1日から適用する。

### 附 則 (平成11年1月26日10衛健母第1146号)

この要綱は、平成11年4月1日から施行する。

### 附 則 (平成12年3月15日11衛健母第1457号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

### 附 則 (平成12年6月28日12衛健母第115号)

この要綱は、平成12年4月1日から施行する。

附 則 (平成14年3月25日13衛健母第609号)  
この要綱は、平成14年4月1日から施行する。

附 則 (平成16年7月30日16健地政第384号)  
この要綱は、平成16年8月1日から施行する。

附 則 (平成16年9月1日16福保子医第80号)  
この要綱は、決定の日から施行し、平成16年4月1日から適用する。

附 則 (平成17年3月18日16福保子医第585号)  
この要綱は、平成17年4月1日から施行する。

附 則 (平成17年12月27日17福保子医第731号)  
この要綱は、平成18年4月1日から施行する。

附 則 (平成19年3月14日18福保子医第879号)  
この要綱は、平成19年4月1日から施行する。

附 則 (平成21年11月10日21福保子家第779号)  
この要綱は、決定の日から施行し、平成21年4月1日から適用する。

附 則 (平成22年3月19日21福保子家第1280号)  
この要綱は、平成22年4月1日から施行する。

附 則 (平成24年3月8日23福保子家第1123号)  
この要綱は、平成24年4月1日から施行する。

附 則 (平成25年3月29日24福保子家第1260号)  
この要綱は、平成25年4月1日から施行する。

附 則 (平成27年3月6日26福保子家第1119号)  
この要綱は、平成27年4月1日から施行する。

附 則 (平成28年2月26日27福保子家第1306号)  
この要綱は、平成28年4月1日から施行する。

附 則 (平成30年2月28日29福保子家第1307号)  
この要綱は、平成30年4月1日から施行する。

附 則 (平成31年2月5日30福保子家第1503号)  
この要綱は、平成31年4月1日から施行する。

附 則 (令和3年3月24日2福保子家第1924号)  
この要綱は、令和3年4月1日から施行する。

附 則 (令和4年2月17日3福保子家第1902号)  
この要綱は、令和4年4月1日から施行する。

附 則 (令和5年10月30日5福祉子家第697号)  
この要綱は、決定の日から施行する。

附 則 (令和6年3月28日5福祉子家第1810号)  
この要綱は、令和6年4月1日から施行する。

附 則 (令和6年7月30日6福祉子家第886号)  
この要綱は、決定の日から施行する。

附 則 (令和7年1月20日6福祉子家第1985号)  
この要綱は、令和7年3月1日から施行する。

附 則 (令和8年1月29日7福祉子家第2710号)  
この要綱は、令和8年4月1日から施行する。

別表

番号	対象疾患	検査方法
1	フェニルケトン尿症	タンデム質量分析法(タンデムマス法)、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法(LC/MS/MS)
2	メープルシロップ尿症	同上
3	ホモ시스チン尿症	同上
4	シトルリン血症1型	同上
5	アルギニノコハク酸尿症	同上
6	メチルマロン酸血症	タンデム質量分析法(タンデムマス法)、ガスクロマトグラフ質量分析法(GC/MS法)
7	プロピオン酸血症	同上
8	イソ吉草酸血症	同上
9	メチルクロトニルグリシン尿症	同上
10	ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)	同上
11	複合カルボキシラーゼ欠損症	同上
12	グルタル酸血症1型	同上
13	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)	同上
14	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)	タンデム質量分析法(タンデムマス法)
15	三頭酵素/長鎖-3ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 (TFP/LCHAD欠損症)	同上
16	カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ1欠損症(CPT-1欠損症)	同上
17	カルニチンパルミトイльтランスフェラーゼ2欠損症(CPT-2欠損症)	同上
18	ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート法、ボイトラー法、エピメラーゼ活性測定法
19	先天性甲状腺機能低下症	イムノアッセイ法
20	先天性副腎過形成症	イムノアッセイ法、液体クロマトグラフィータンデム質量分析法(LC/MS/MS法)
21	重症複合免疫不全症	リアルタイムPCR法
22	B細胞欠損症	同上
23	脊髄性筋萎縮症	同上
24	ポンペ病	液体クロマトグラフィータンデム質量分析法(LC/MS/MS法)
25	ムコ多糖症I型	同上
26	ムコ多糖症II型	同上